CORSO INTEGRATO DI GENETICA

a.a.2011-2012

11.10.2011

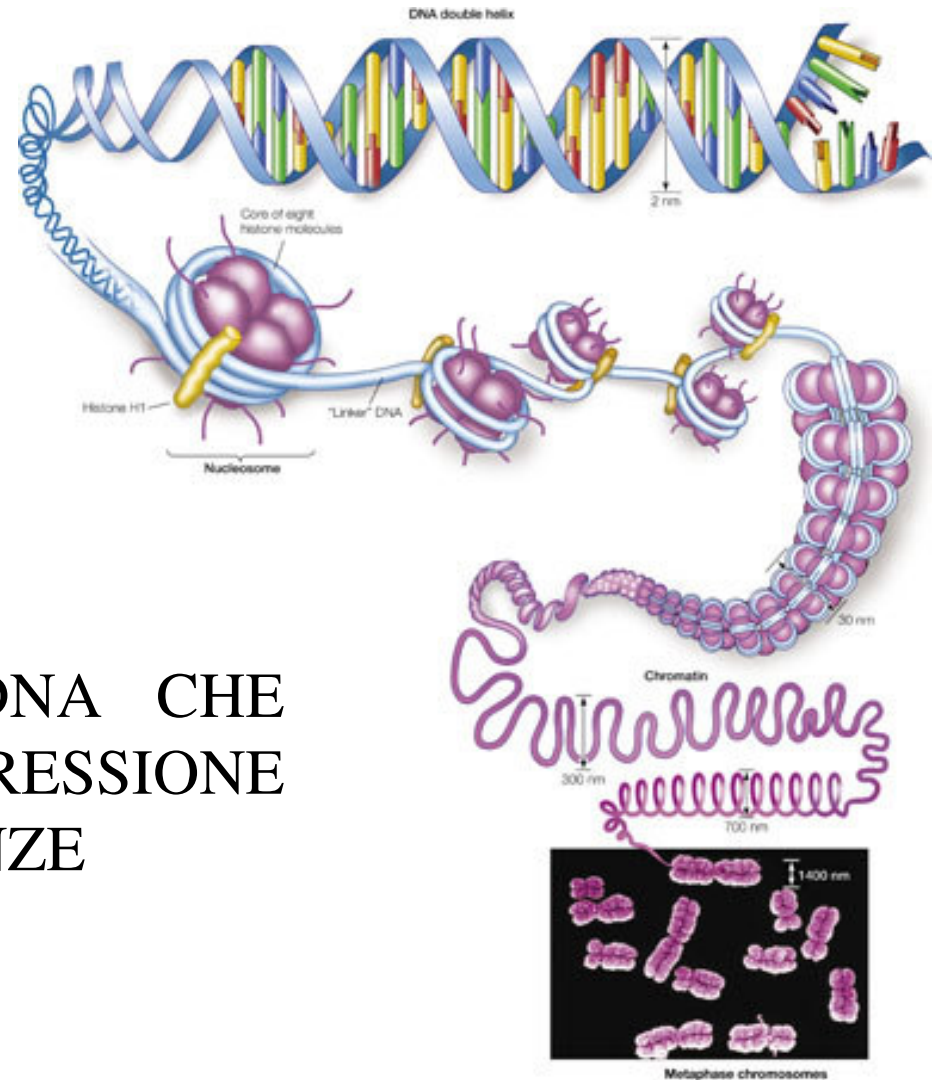
Lezioni N. 7 e 8

Ereditarietà Mendeliana

Segregazione alleli, indipendenza geni, associazione, ricombinazione

Dott.ssa Elisabetta Trabetti

UN GENE = UNITA’ DI FUNZIONE

- UN POLIPEPTIDE
- RNAs
- SEQUENZA DI DNA CHE CONTROLLA ESPRESSIONE DI ALTRE SEQUENZE
- E ….

Terminologia

- **gene** = unità fondamentale dell'informazione biologica; specifico segmento di DNA che agisce come unità di funzione codificando un particolare RNA o proteina *(carattere, caratteristica ereditaria si manifesta in maniera variabile tra gli individui)*

- **locus** = una localizzazione cromosomica unica, che definisce la posizione di un singolo gene o di una data sequenza di DNA

- **alleli** = forme alternative (varianti) di uno stesso gene, di uno stesso locus *(tratto)*

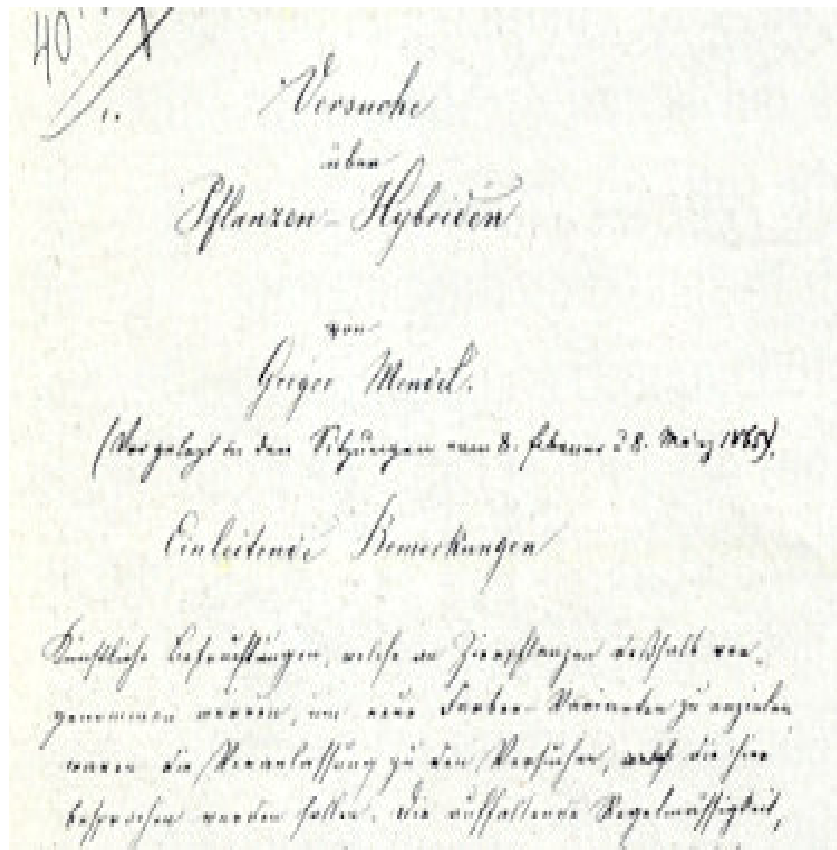
Linea pura

Gruppo di soggetti con uguale fenotipo
che si manifesta in tutta la progenie
(identica costituzione genetica)

Colore del fiore PORPORA - allele **A**
Colore del fiore BIANCO - allele **a**

Linea pura con fiore porpora: **AA (omozigoti A)**
Linea pura con fiore bianco: **aa (omozigoti a)**

ESPERIMENTI SUGLI IBRIDI VEGETALI

Versuche
über
Pflanzen-Hybriden
von
Gregor Mendel.

Presentati da Gregor Mendel in due conferenze alla Società di Storia Naturale di Brno, l’8 febbraio e l’8 marzo 1865 (stampati l’anno dopo). Descrive risultati ottenuti a partire dal 1856

EREDITARIETA' MENDELIANA

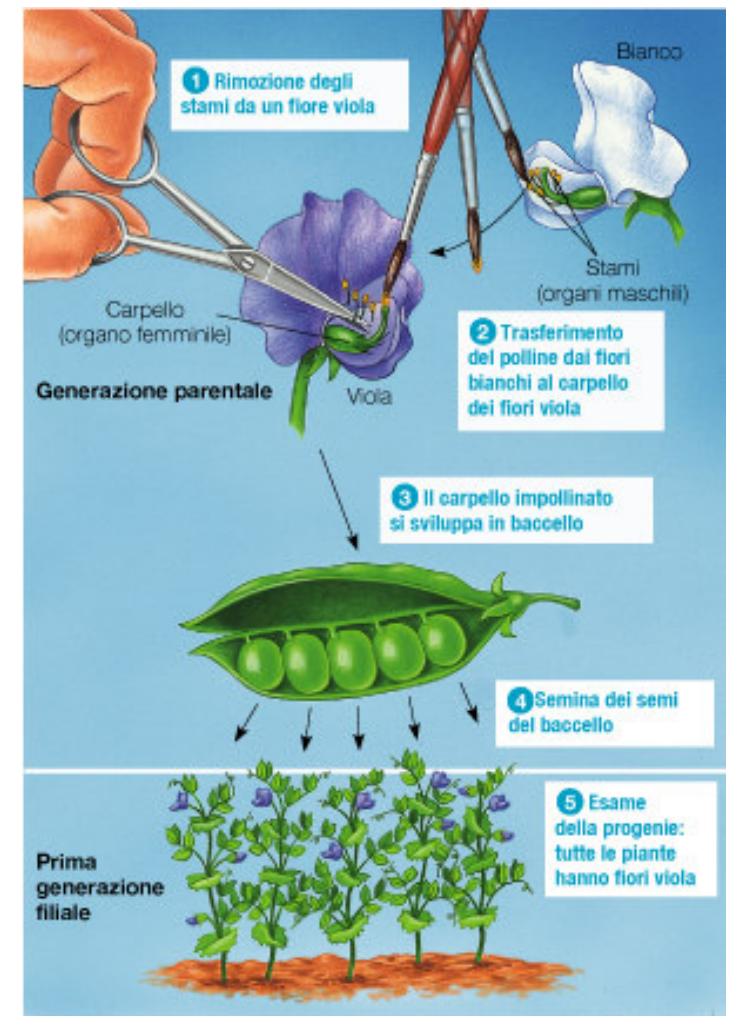
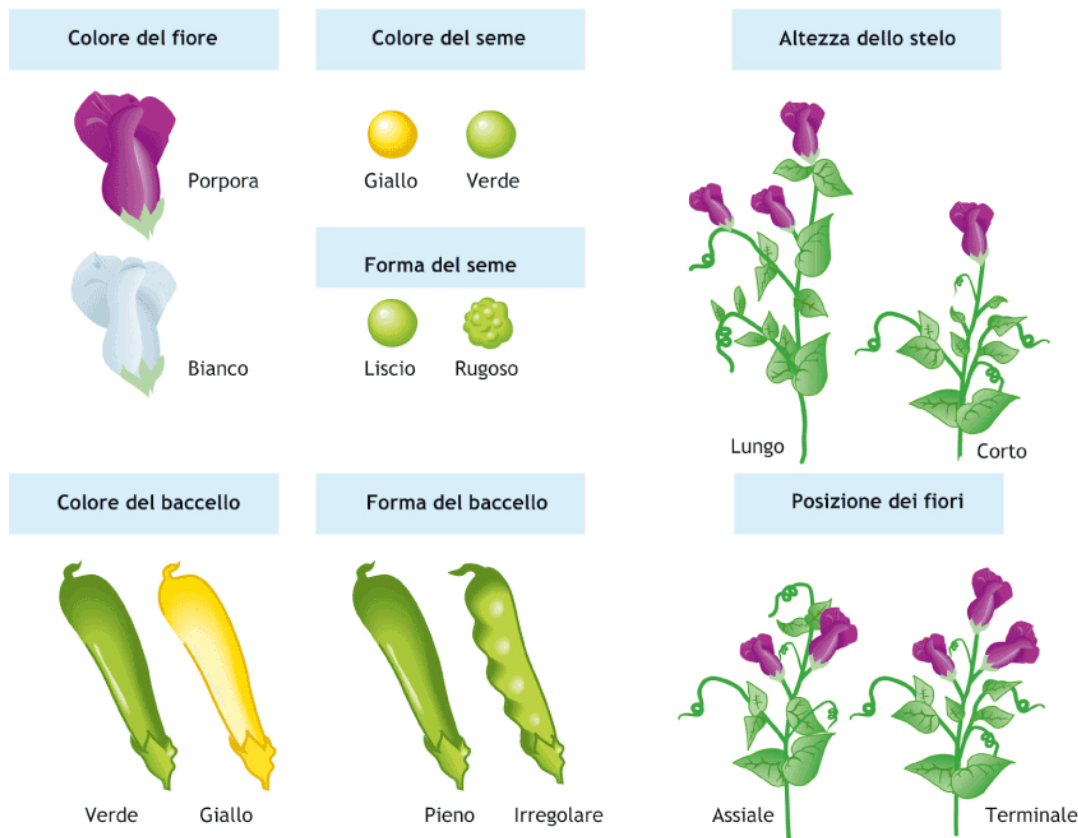
Tutte le piante ibride da genitori “geneticamente puri” hanno aspetto simile
Gli ibridi incrociati tra loro non generano linee pure

REGOLE DI TRASMISSIONE DEI CARATTERI DAI GENITORI ALLA PROGENIE

Gregor Mendel (1822-1884)

Ereditarietà mendeliana

"Quelle caratteristiche che vengono trasmesse intere, o quasi immutate dall'ibridazione, e pertanto costituiscono i caratteri dell'ibrido, sono denominate dominanti, e quelle che divengono latenti nel processo, recessive."

(Gregor Mendel, 1865)

I 7 caratteri osservabili nelle piante di pisello odoroso (Pisum sativum) oltre 24000

Generazione PARENTALE

Generazione P

(linee pure)

Fiori viola × Fiori bianchi

PRIMA generazione FILIALE

Generazione F_1

(ibridi)

dominanza

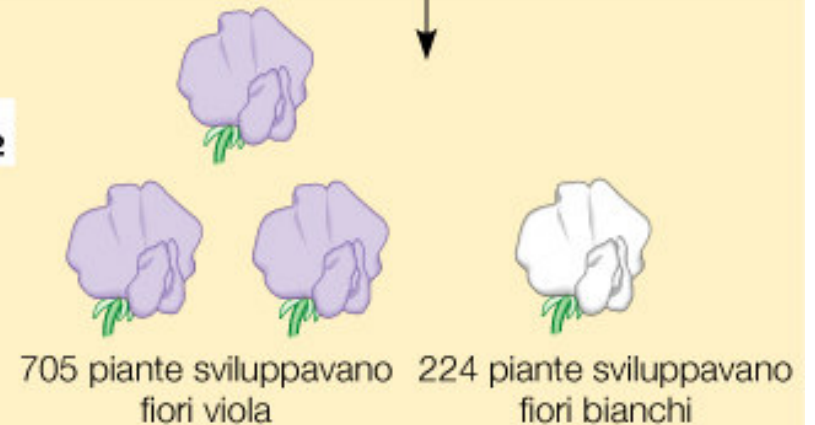
Tutte le piante sviluppavano fiori viola

SECONDA generazione FILIALE

Generazione F_2

Rapporto 3:1

705 piante sviluppavano fiori viola

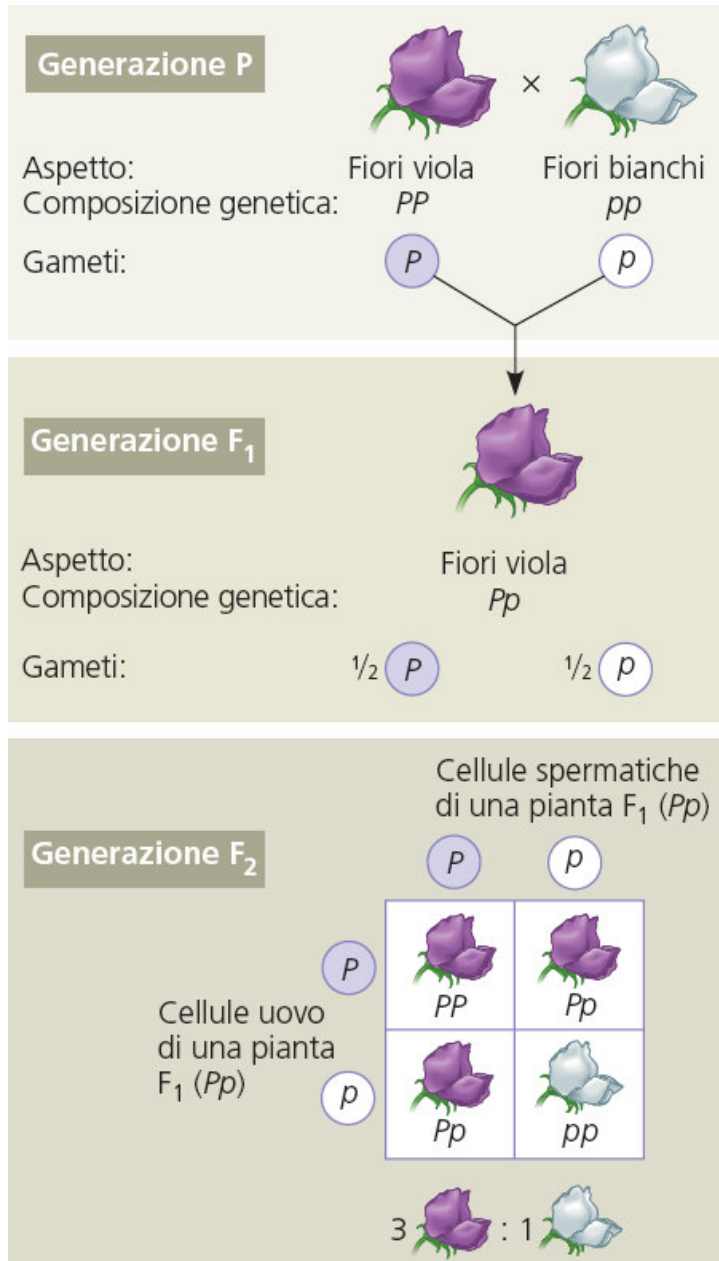
224 piante sviluppavano fiori bianchi

Allontanamento

Non mescolanza

“PRINCIPI”

- Versioni alternative caratteri sono responsabili della variabilità di un carattere ereditario (ALLELI)

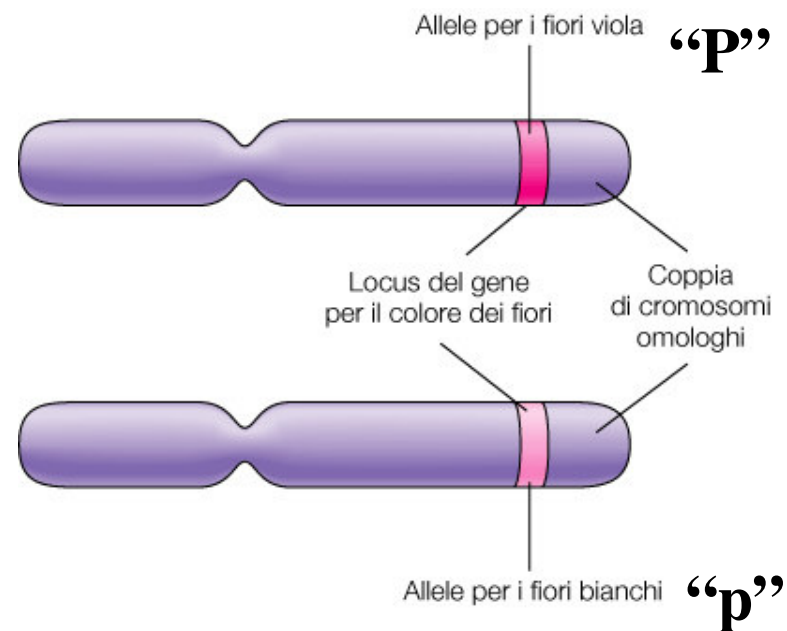
- Un organismo eredita 2 alleli per ogni carattere (1 allele da ciascun genitore)

- Alleli diversi: l’allele DOMINANTE determina l’aspetto esteriore e il RECESSIVO no effetti visibili

… varianti, ereditate 1 per genitore, dominante e recessivo

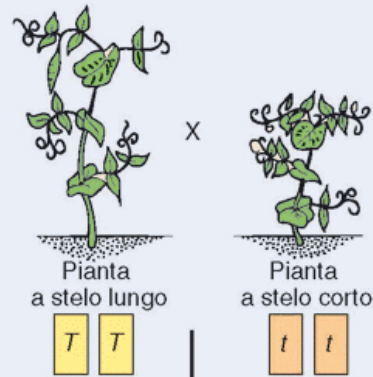
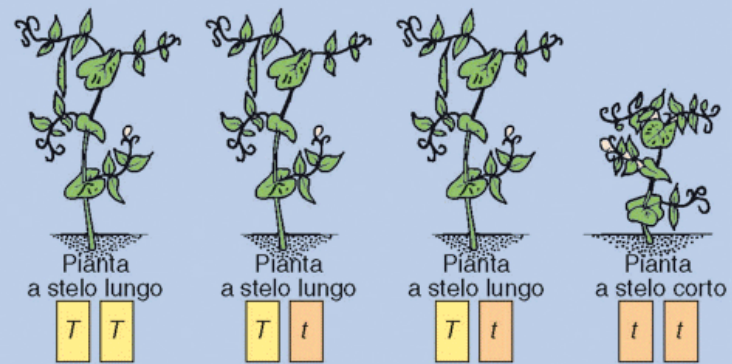
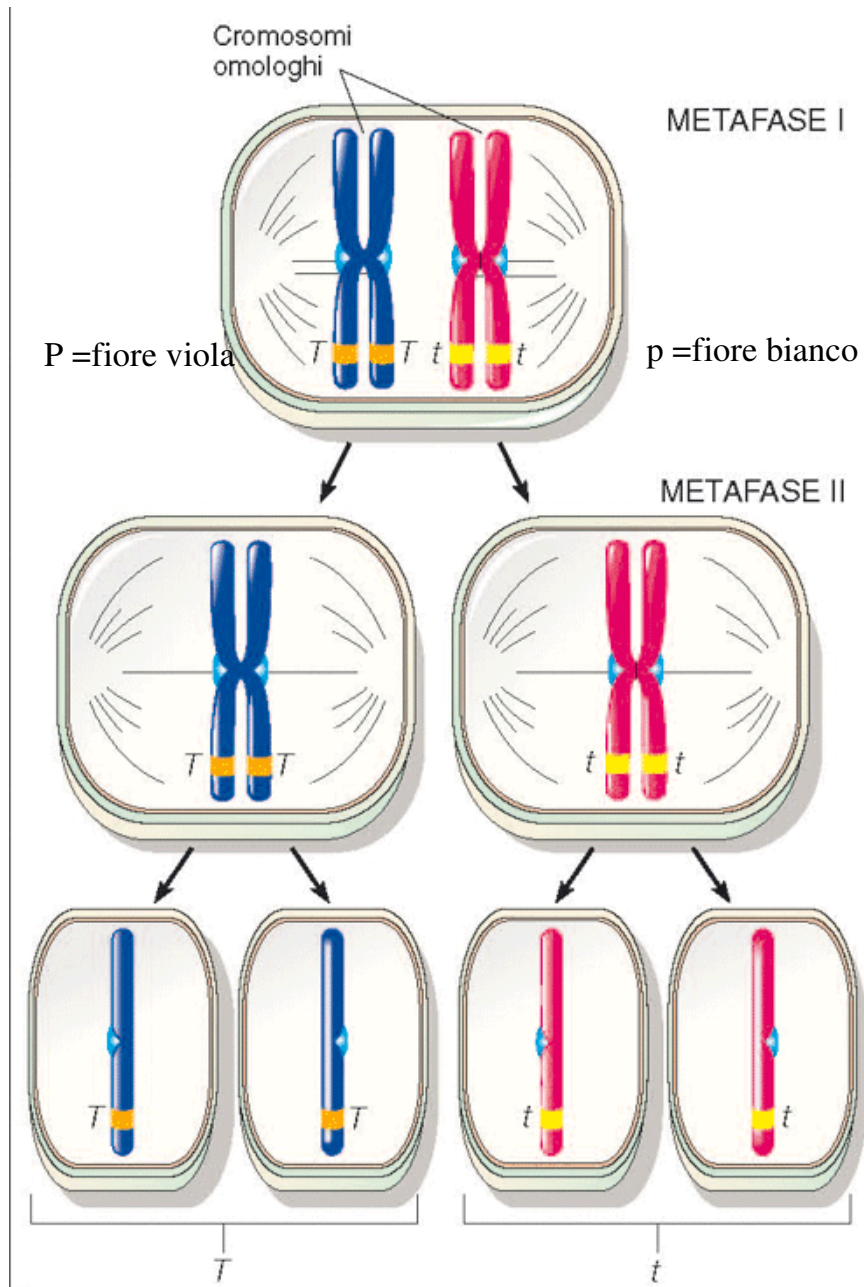
Ciascuna "caratteristica" ereditaria di un organismo è controllata da due FATTORI o TRATTI EREDITARI presenti in ciascun individuo

PRIMA LEGGE DI MENDEL

PRINCIPIO DELLA SEGREGAZIONE

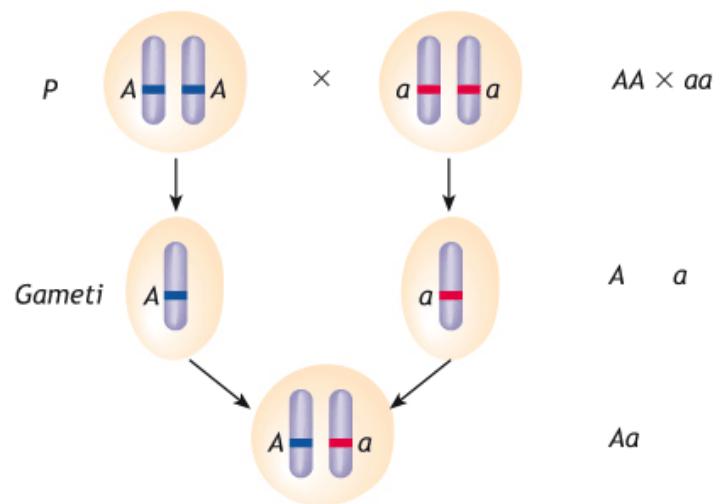
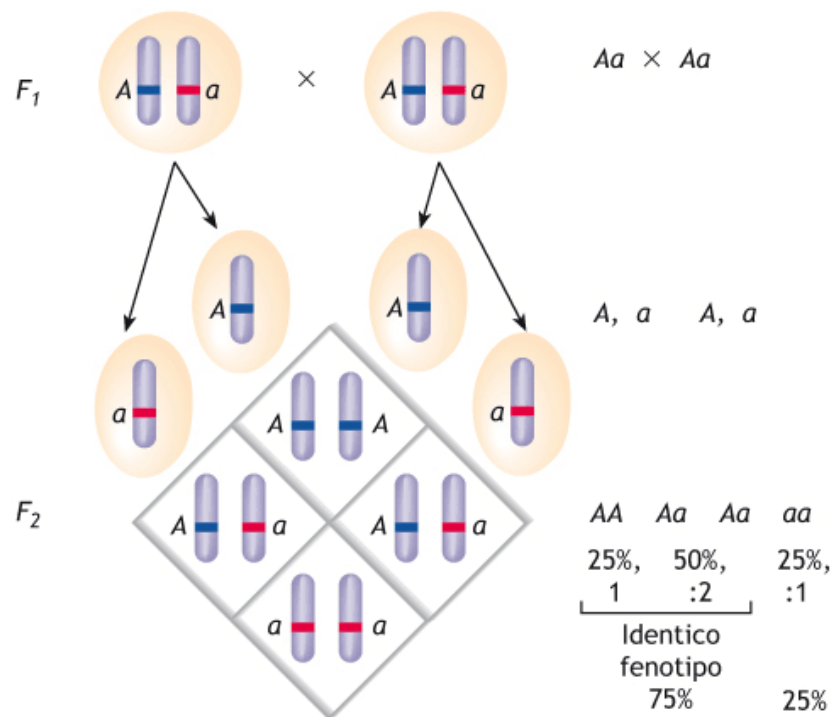
ALLELI = forme alternative di un gene

PRIMA LEGGE DI MENDEL

PRINCIPIO DELLA SEGREGAZIONE

Prima della riproduzione sessuata **i due alleli** portati da ciascun genitore devono essere separati o **SEGREGATI** nella formazione dei gameti e si distribuiscono in gameti diversi

Generazione P
X
Pianta
a stelo lungo
T T
Pianta
a stelo corto
t t
Generazione F_1
Pianta a stelo lungo
T t
Generazione F_2
Pianta
a stelo lungo
T T
Pianta
a stelo lungo
T t
Pianta
a stelo lungo
T t
Pianta
a stelo corto
t t
3 a stelo lungo : 1 a stelo corto

Segregazione
e cromosomi in meiosi
(allontanamento e trasmissione indipendente)

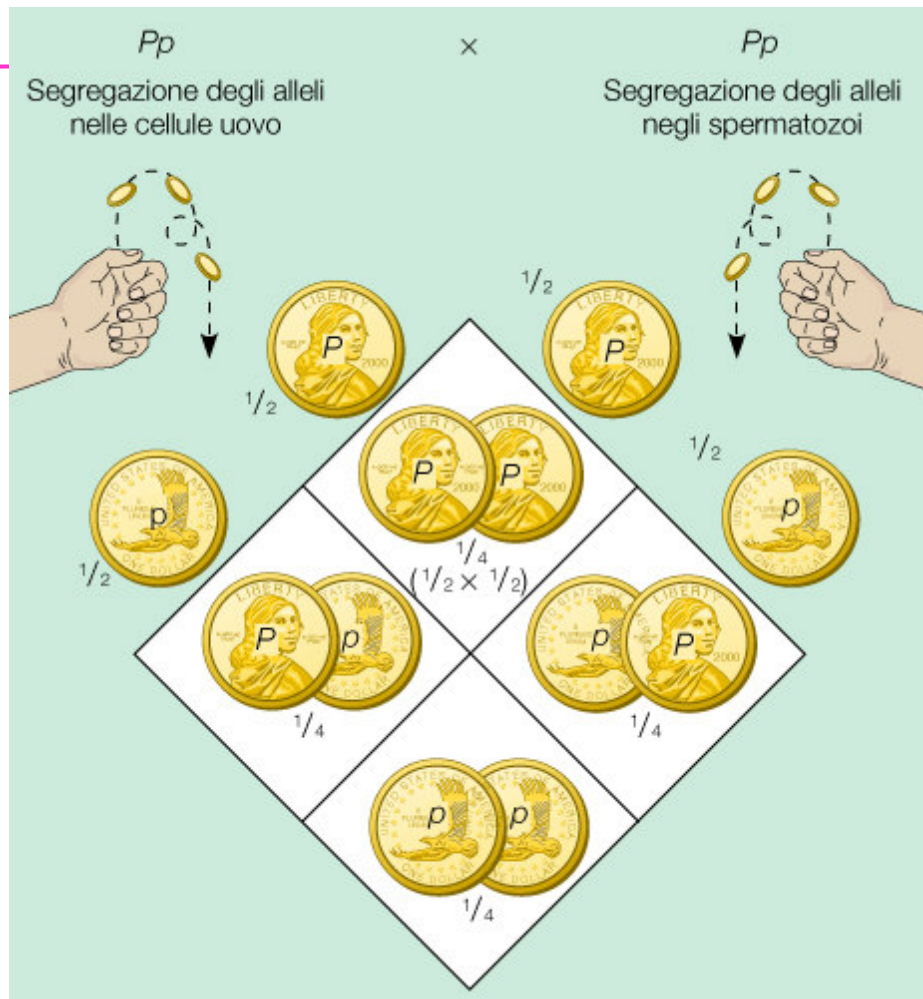
allele **T** (stelo lungo)

allele **t** (stelo corto)

Dalla segregazione degli alleli:
50% gameti T
50% gameti t

Linee pure
Soggetti omozigoti

Linea ibrida
Soggetti eterozigoti

Le regole della probabilità e l' ereditarietà mendeliana

Regola del prodotto

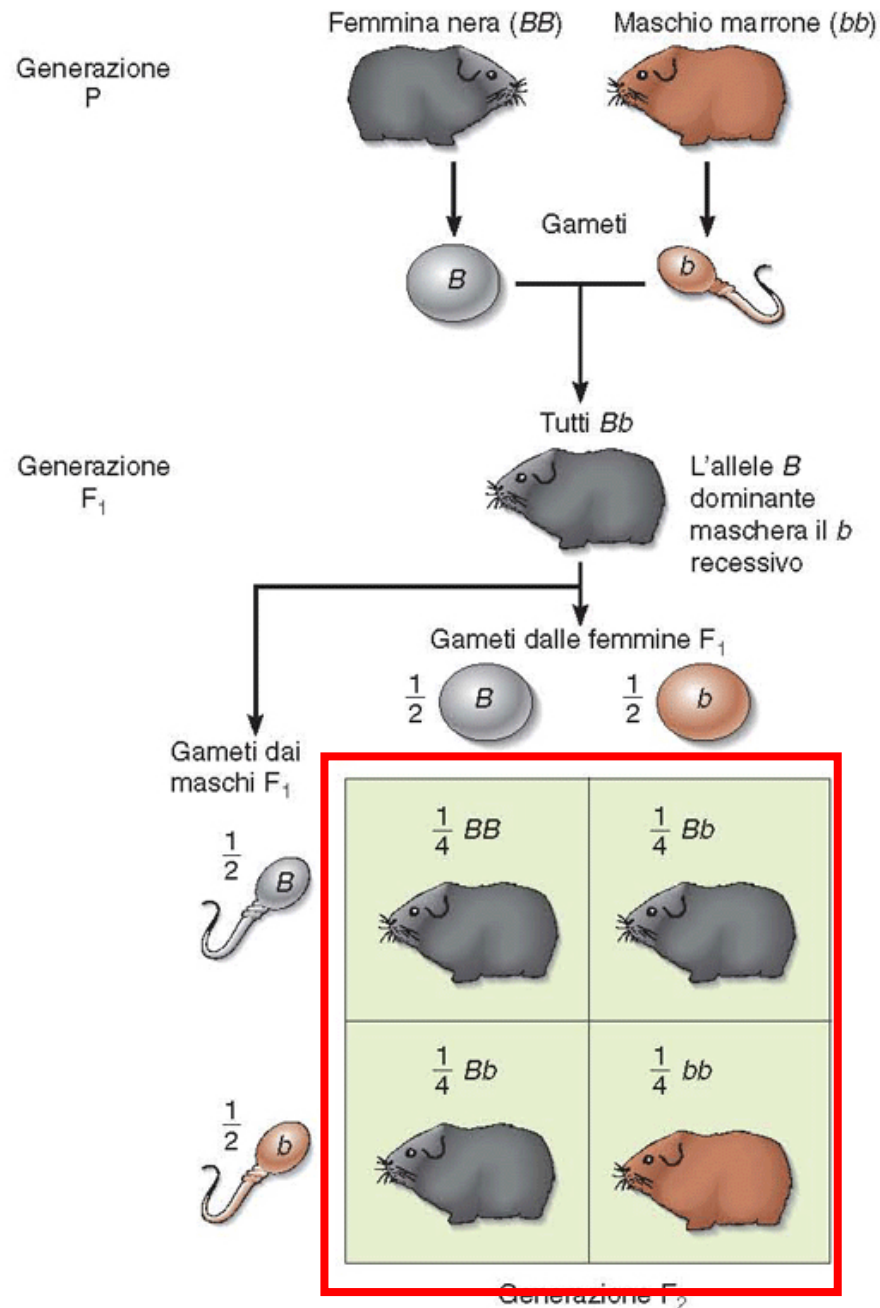
probab. congiunta di eventi indipendenti

Regola della somma

probab. congiunta di eventi che si escludono a vicenda

Pp x Pp

Pp ?

Pp + Pp

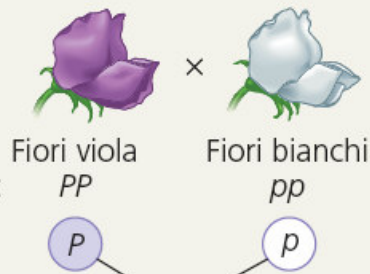
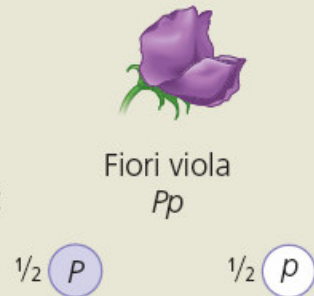
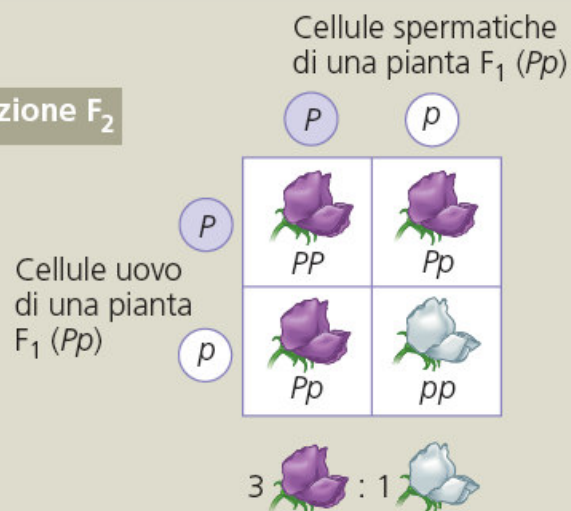
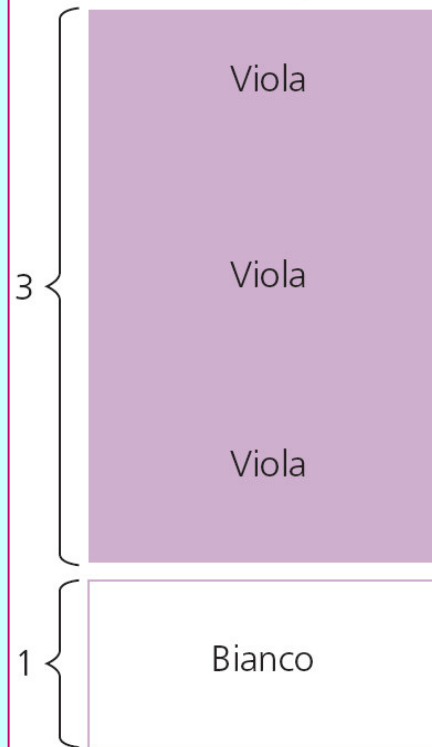
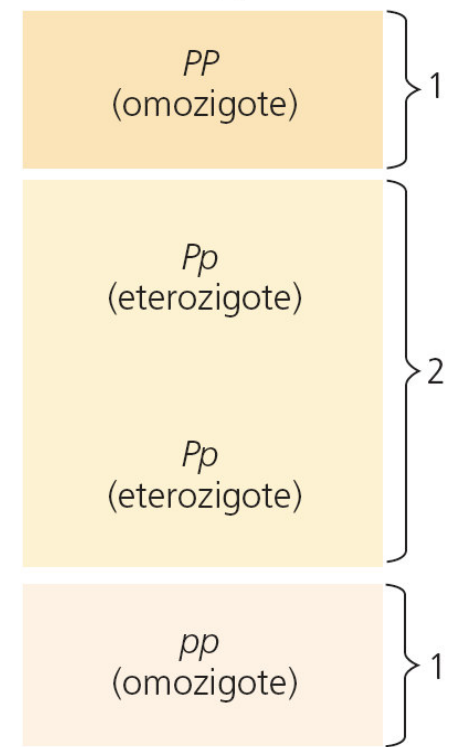
¼ + ¼ = ½

INCROCIO MONOIBRIDO

Incrocio tra 2 individui che portano alleli diversi di un singolo locus

Quadrato di Punnet

Possibili combinazioni alleliche di gameti e zigoti

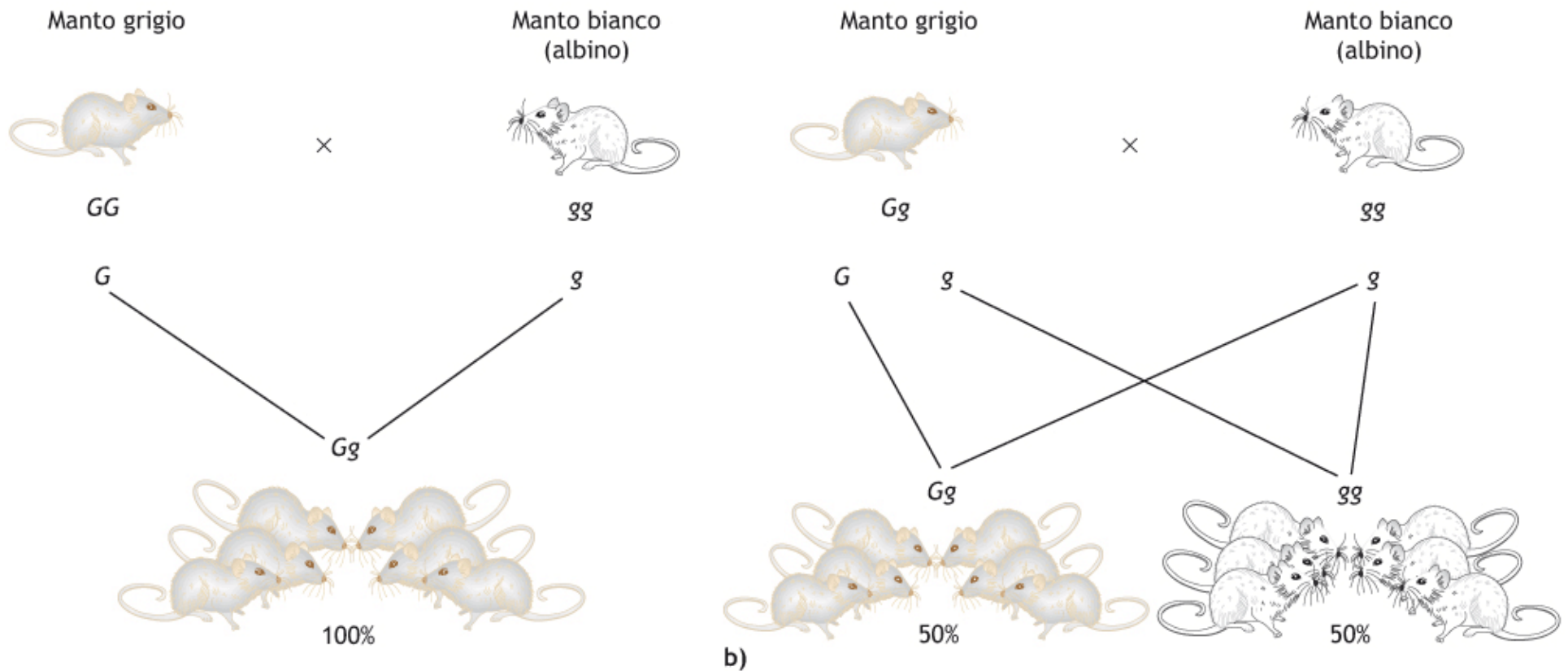
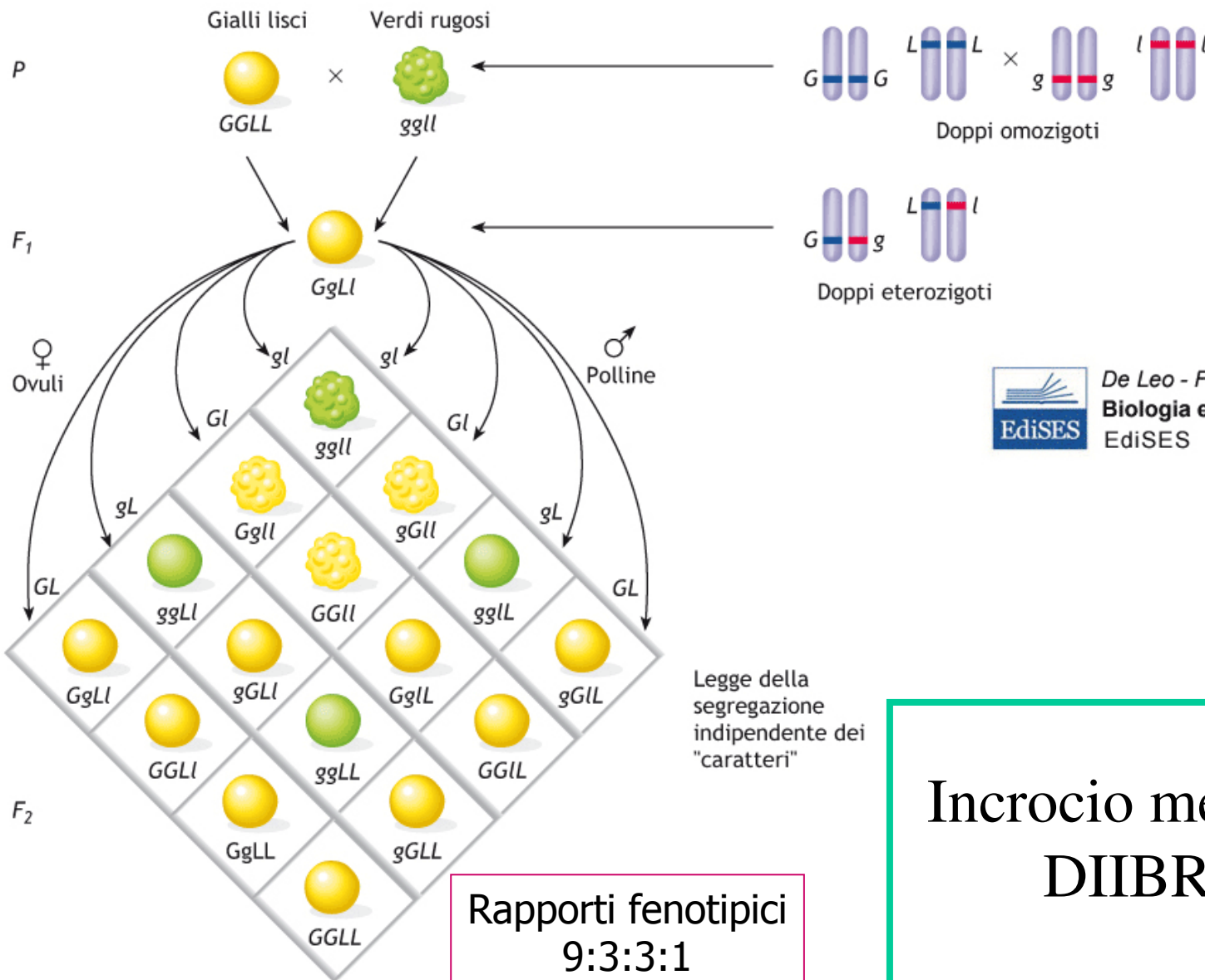
Rapporti fenotipici e genotipici

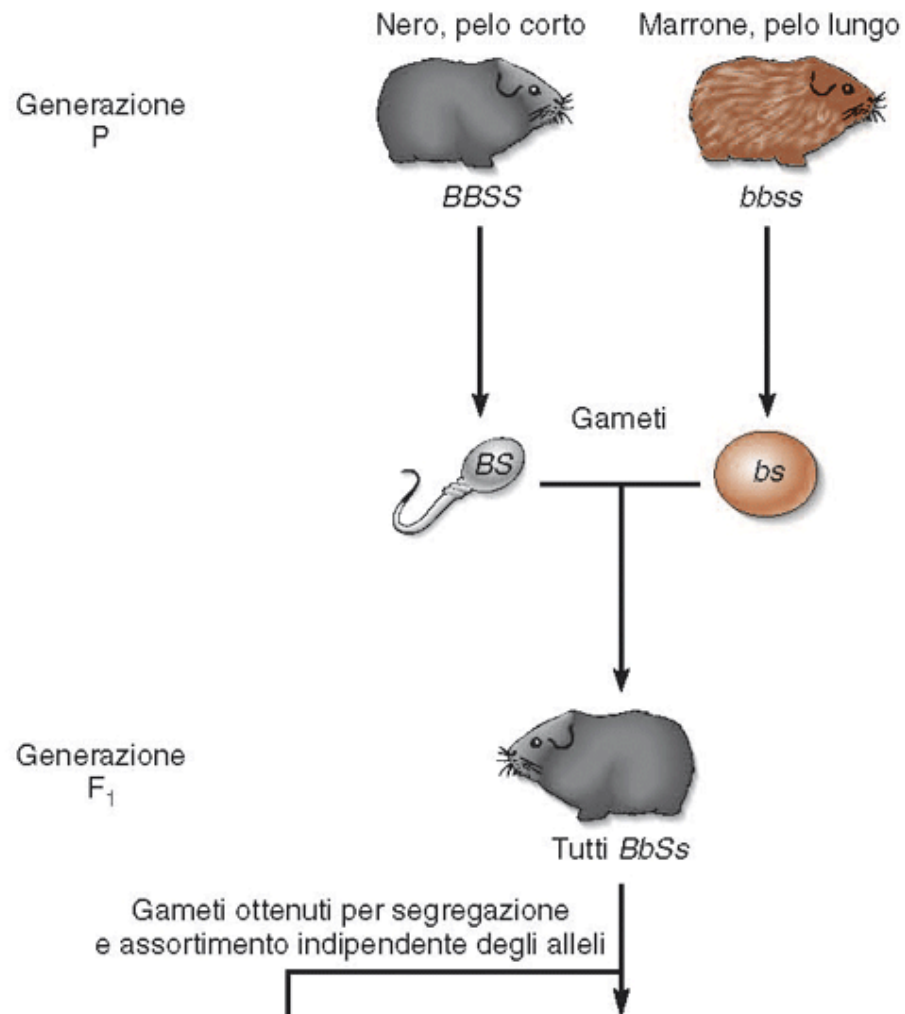
(3/4) 3:1

(1/4, 2/4, 1/4) 1:2:1

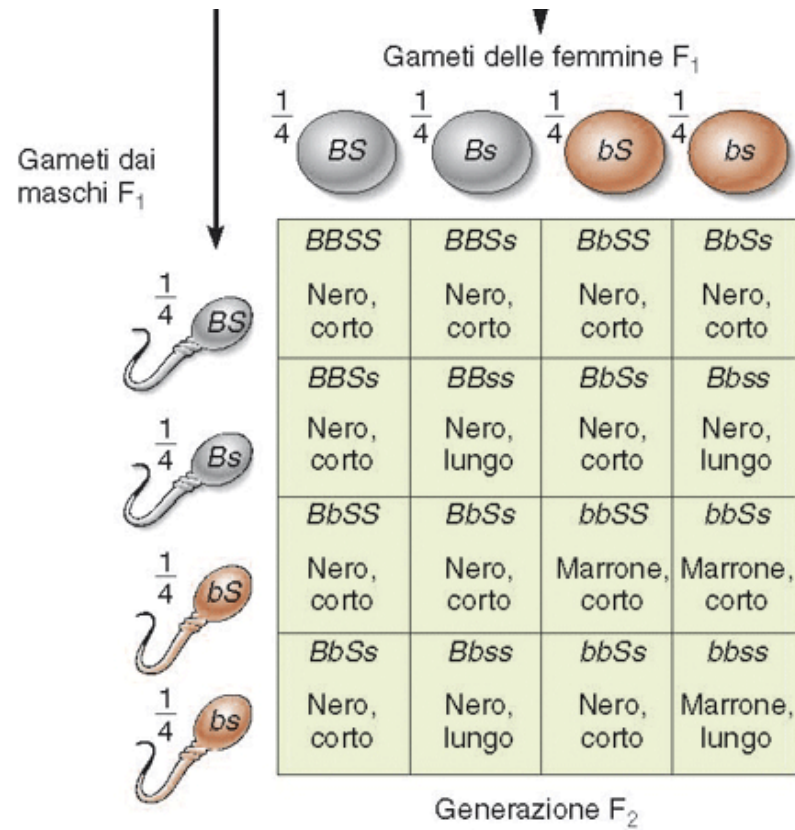
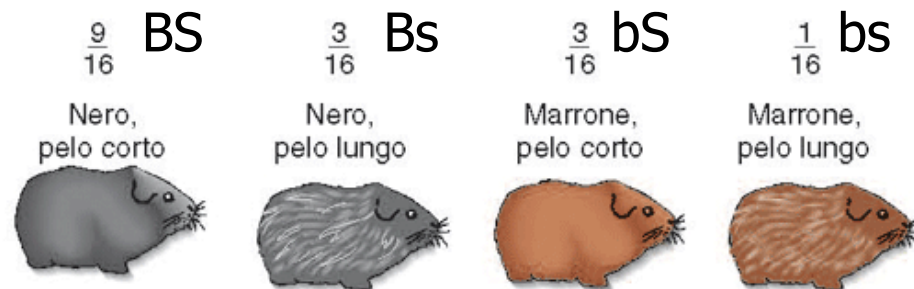
Rapporto fenotipico 3:1
Rapporto genotipico 1:2:1

REINCROCIO o TEST-CROSS

determinazione del **genotipo** di un soggetto con fenotipo dominante

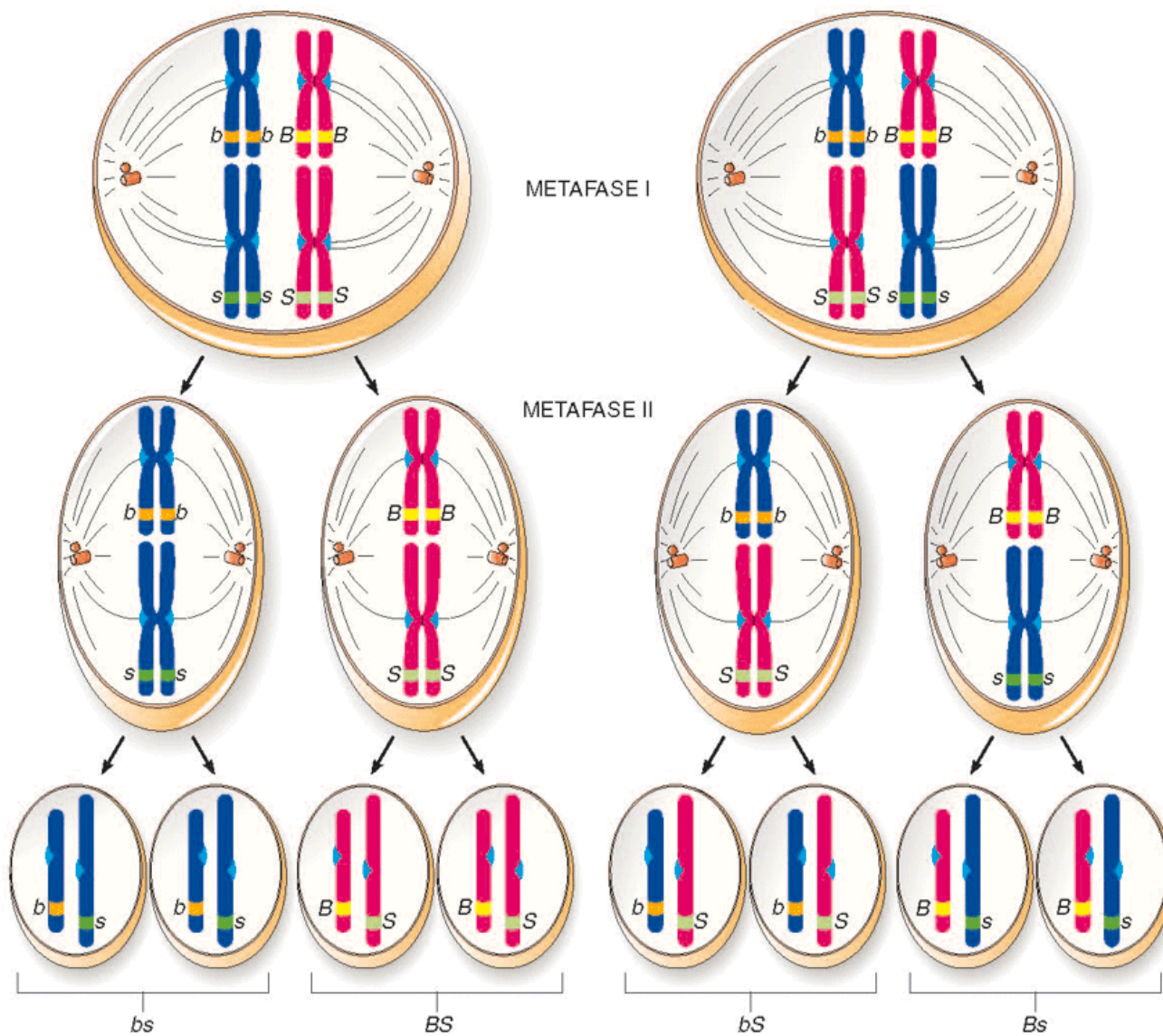
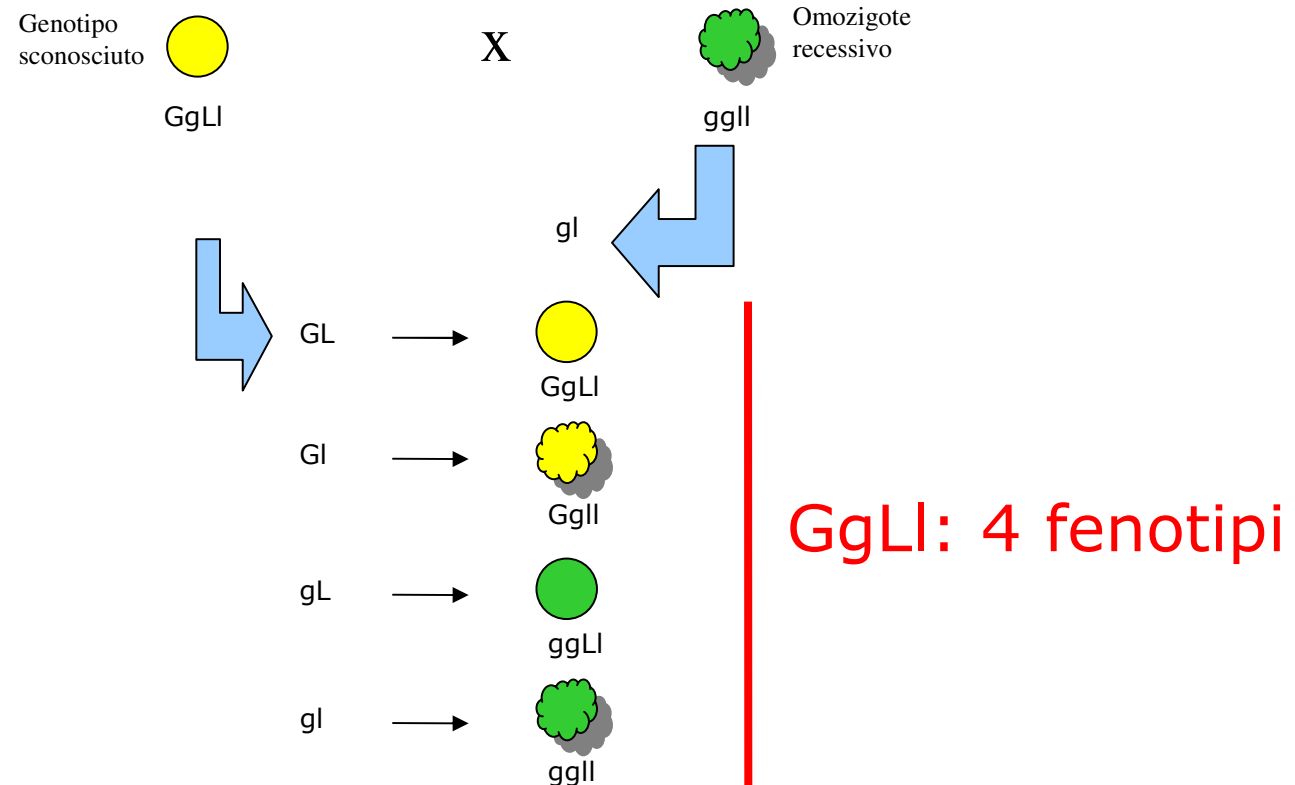
GG o Gg x gg

Gialli lisci
Verdi rugosi
P
GGLL
ggll
F1
GgLl
Doppi omozigoti
Doppi eterozigoti
Ovuli
Polline
gl
Gl
gL
GL
ggll
Ggll
gGll
ggLl
GGll
ggIL
GgLl
gGLl
GgIL
gGIL
GGLl
ggLL
GGIL
GgLL
gGLL
GGLL
F2
De Leo - Fasano - Ginelli
Biologia e Genetica II Ed.
EdiSES
Legge della segregazione indipendente dei "caratteri"
Rapporti fenotipici 9:3:3:1
Incrocio mendeliano DIIBRIDO

INCROCIO DIIBRIDO IN CAVIE

Tutti gli individui saranno **BbSs**

In F_1: individui BbSs

Rapporti fenotipici 9:3:3:1

SECONDA LEGGE DI MENDEL

PRINCIPIO DELL' ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

Gli **alleli** di una coppia di geni segregano **INDIPENDENTEMENTE** da quelli di un'altra coppia

MEIOSI E ASSORTIMENTO INDIPENDENTE

DOPPIO REINCROCIO

Se genotipo sconosciuto GGLl o GgLL : 2 fenotipi

Se genotipo sconosciuto GGLL : 1 fenotipo

1866 – Mendel pubblica i propri risultati

1900 – rivalutazione esperimenti di Mendel – leggi dell'ereditarietà = leggi di Mendel

1902 – Sutton e Boveri correlarono la segregazione mendeliana degli alleli e la separazione degli omologhi alla meiosi

Sviluppo della TEORIA CROMOSOMICA DELL'EREDITARIETA' – geni disposti in modo lineare lungo i cromosomi in posizioni specifiche

Difficoltà interpretative della seconda legge di Mendel

Numero esiguo di cromosomi
in contrasto con
la segregazione indipendente dei numerosi caratteri

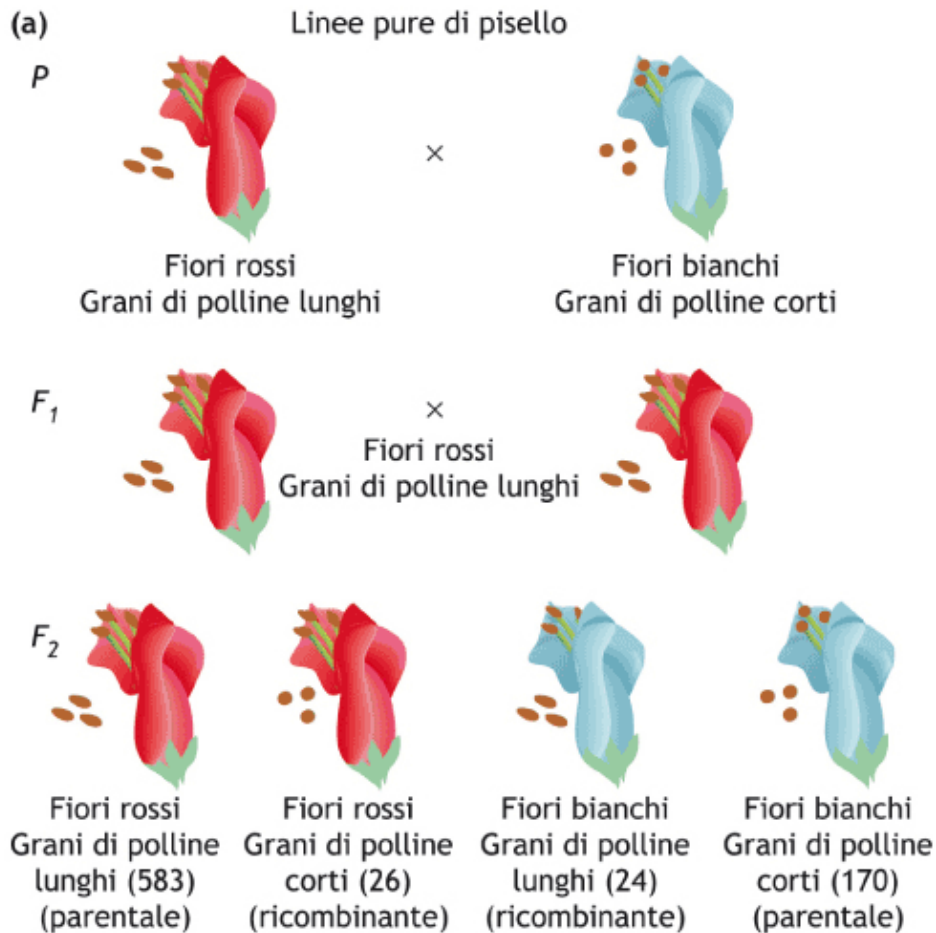
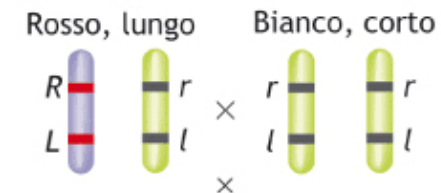
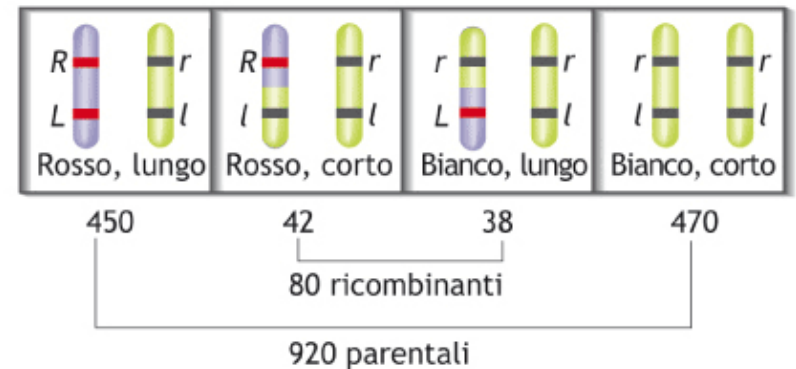
Un cromosoma specifica più caratteri
↓
Concatenazione fisica dei loci sullo stesso chr

Come interpretare i risultati di Mendel??
(1)Frammentazione dei chr nella meiosi
(2)I geni si trovavano su coppie diverse di chr

IPOTESI

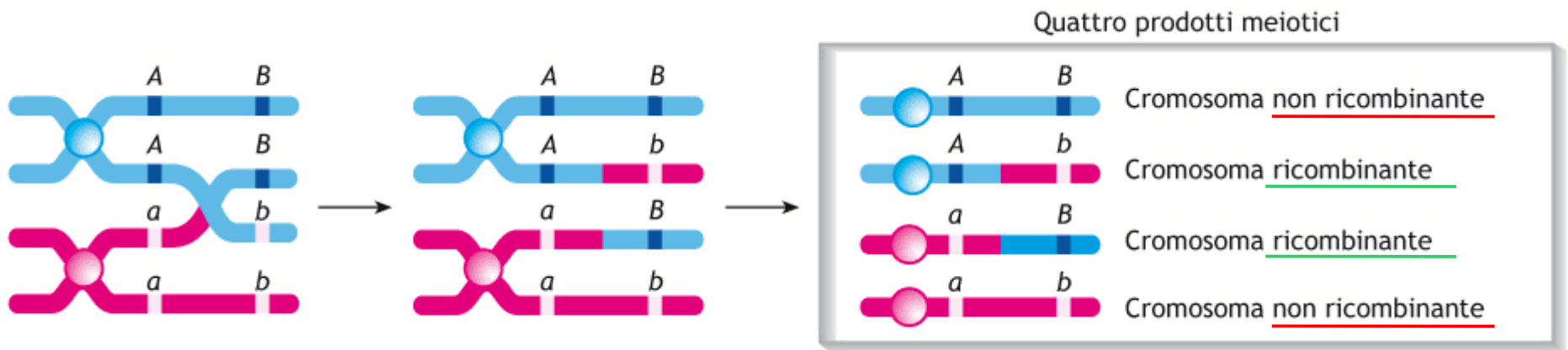
Gli **alleli dei loci** presenti sullo stesso chr segregano tutti insieme durante la meiosi ovvero

sono **associati**, o **concatenati**, o in **linkage**

GENI ASSOCIATI CONCATENATI o IN LINKAGE

Frequenza di ricombinanti= $\frac{80}{80 + 920}$ = 0,08

3 La bassa frequenza di ricombinazione indica che i geni sono associati in modo piuttosto stretto

Esperimenti di Bateson e Punnet (1905)

CROSSING-OVER
Lo scambio di segmenti tra cromatidi non fratelli di coppie di omologhi RICOMBINA GENI ASSOCIATI

Cromosomi non ricombinanti o PARENTALI
Cromosomi ricombinanti

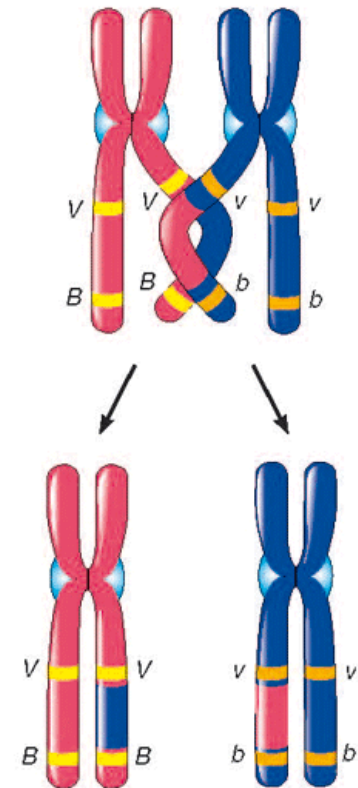
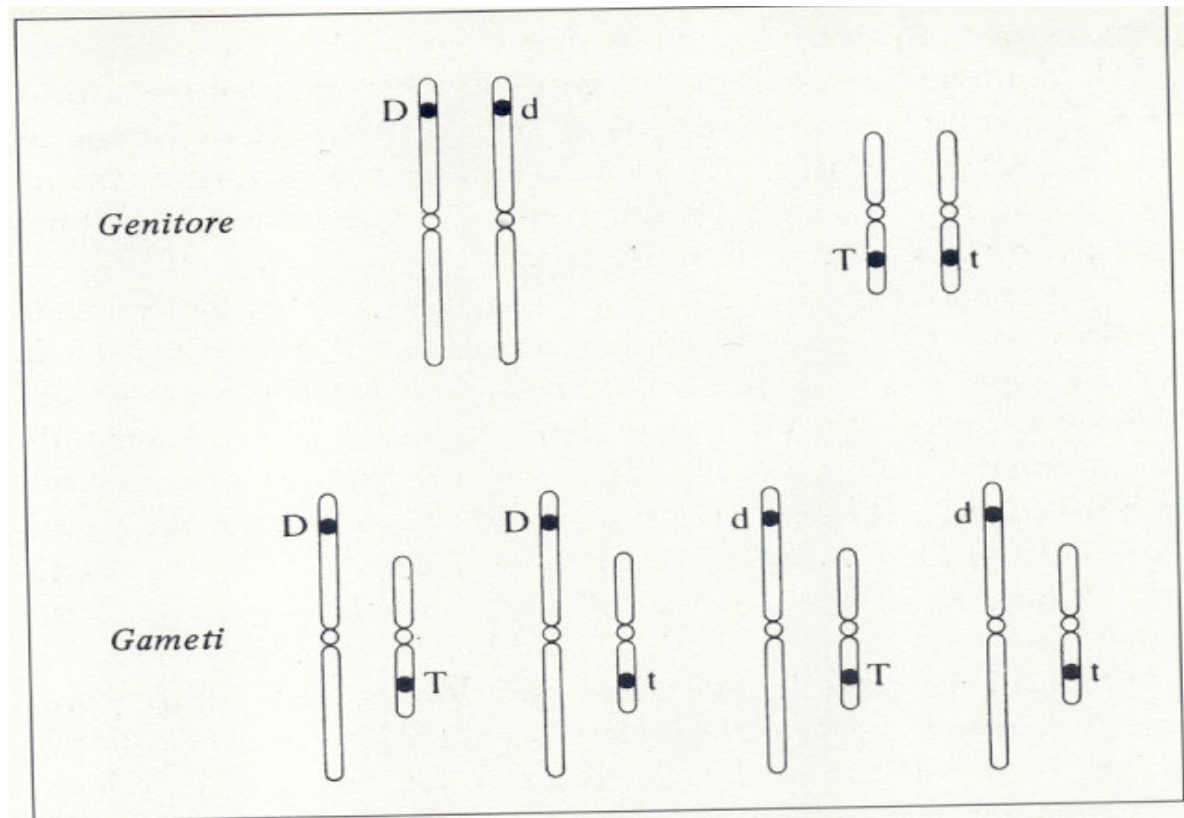
Profase I
della meiosi
Associazione
dei cromatidi
non fratelli durante
la sinapsi
Coppia
di omologhi
1 Nella profase I, si verificano sinapsi e *crossing over*; successivamente, gli omologhi si dissociano parzialmente.
Chiasma,
sede del
crossing
over
Centromero
TEM
2 I chiasmi e i legami fra i cromatidi fratelli mantengono uniti gli omologhi che migrano verso la piastra metafasica.
Anafase I
3 La degradazione delle proteine che mantengono associate le braccia dei cromatidi fratelli permette la separazione degli omologhi ricombinanti.
Anafase II
Cellule
figlie
Cromosomi ricombinanti

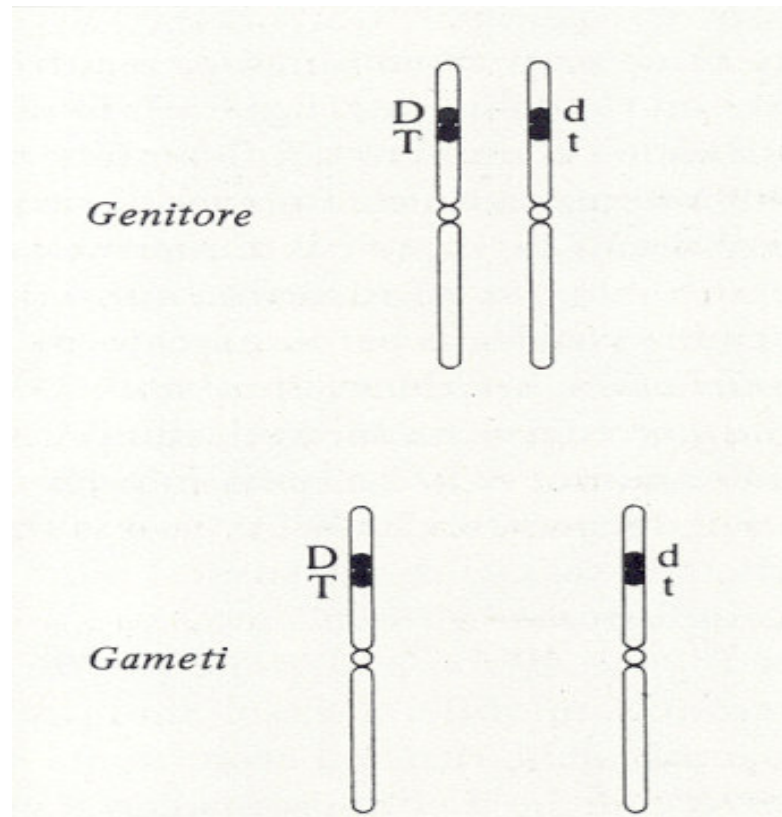
Relazione tra "frequenza di ricombinazione" tra due loci e "loro distanza lineare"

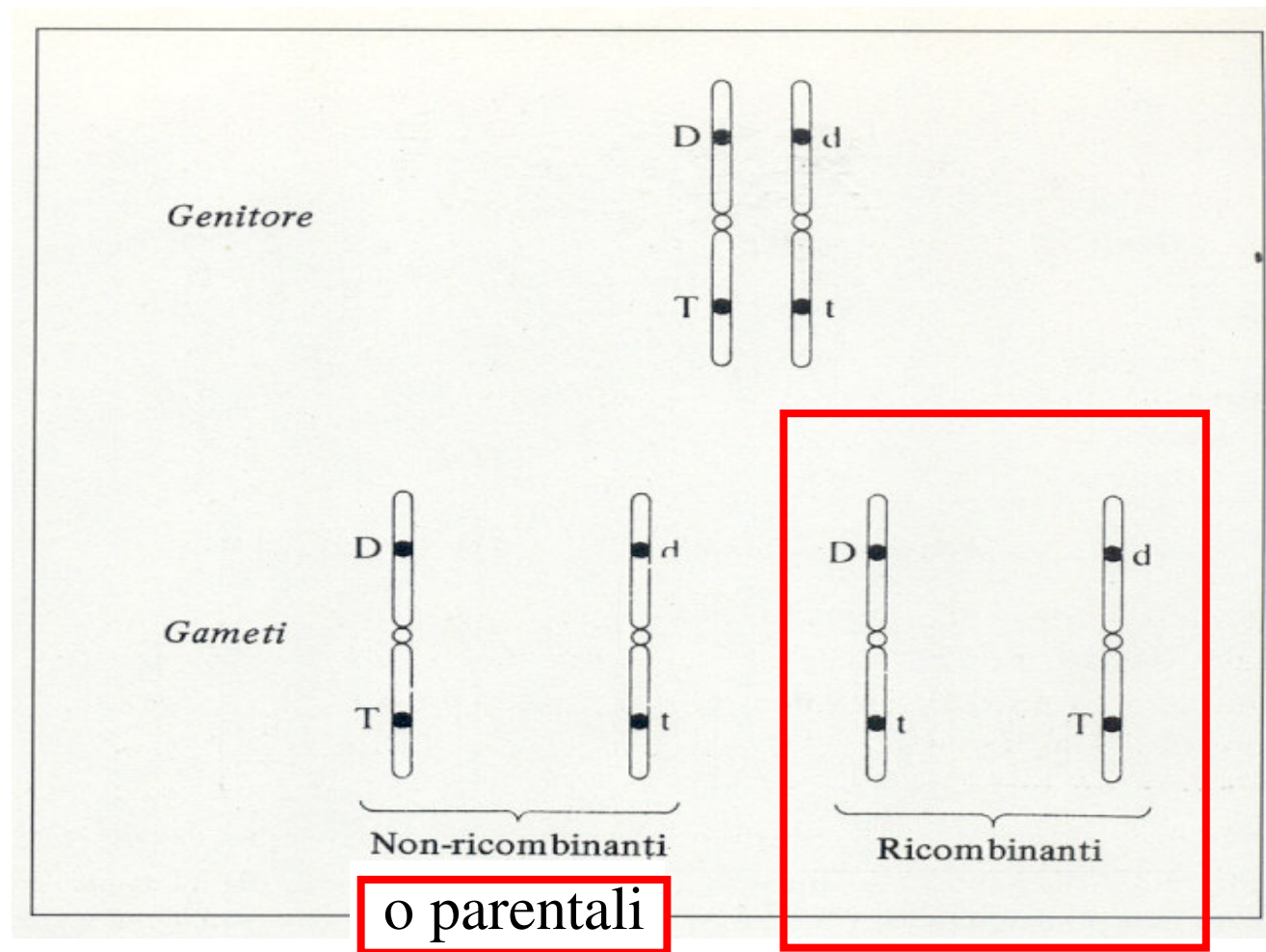
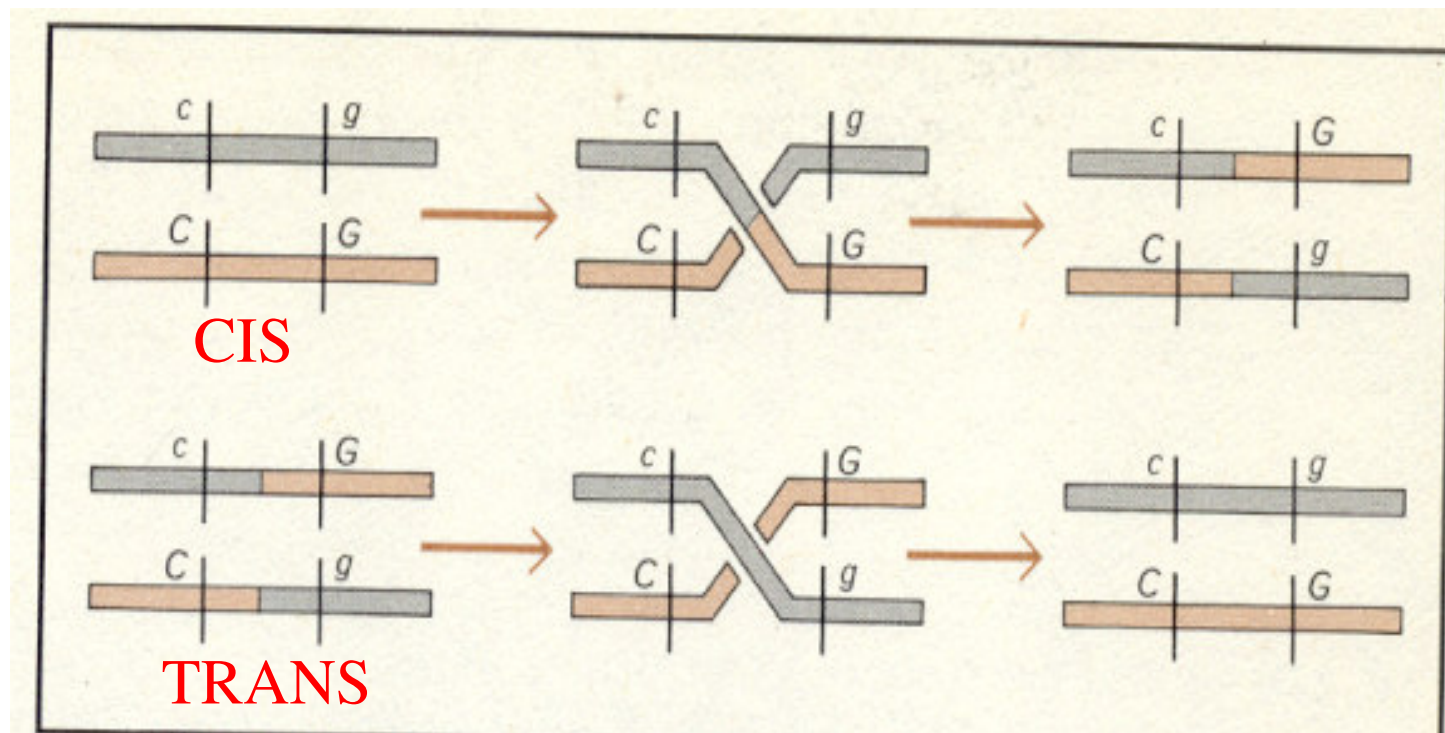
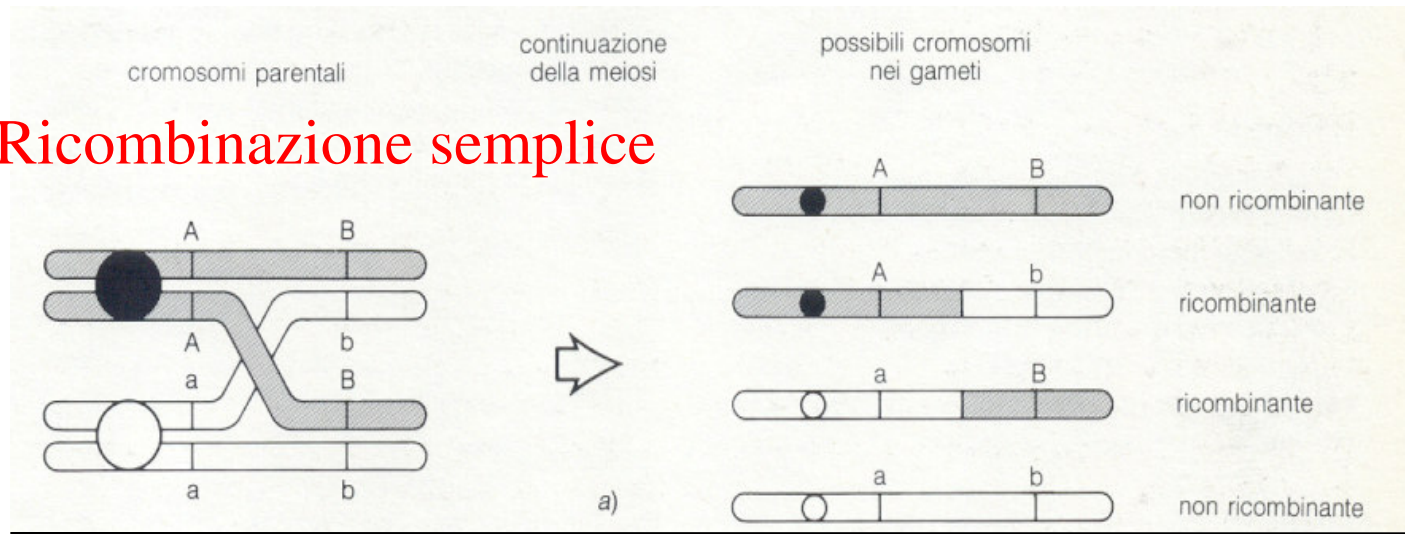
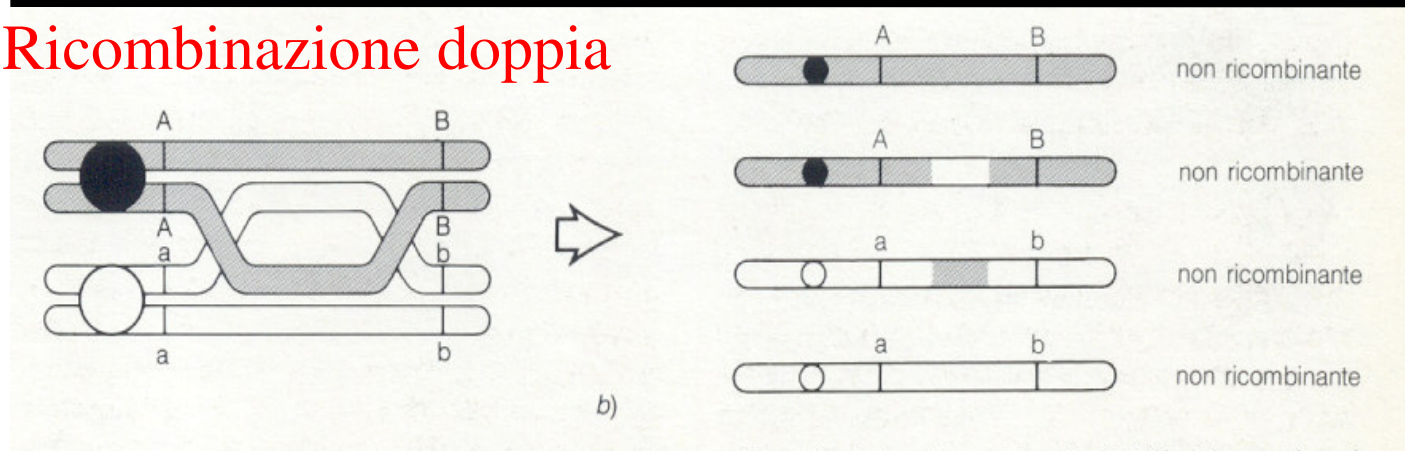
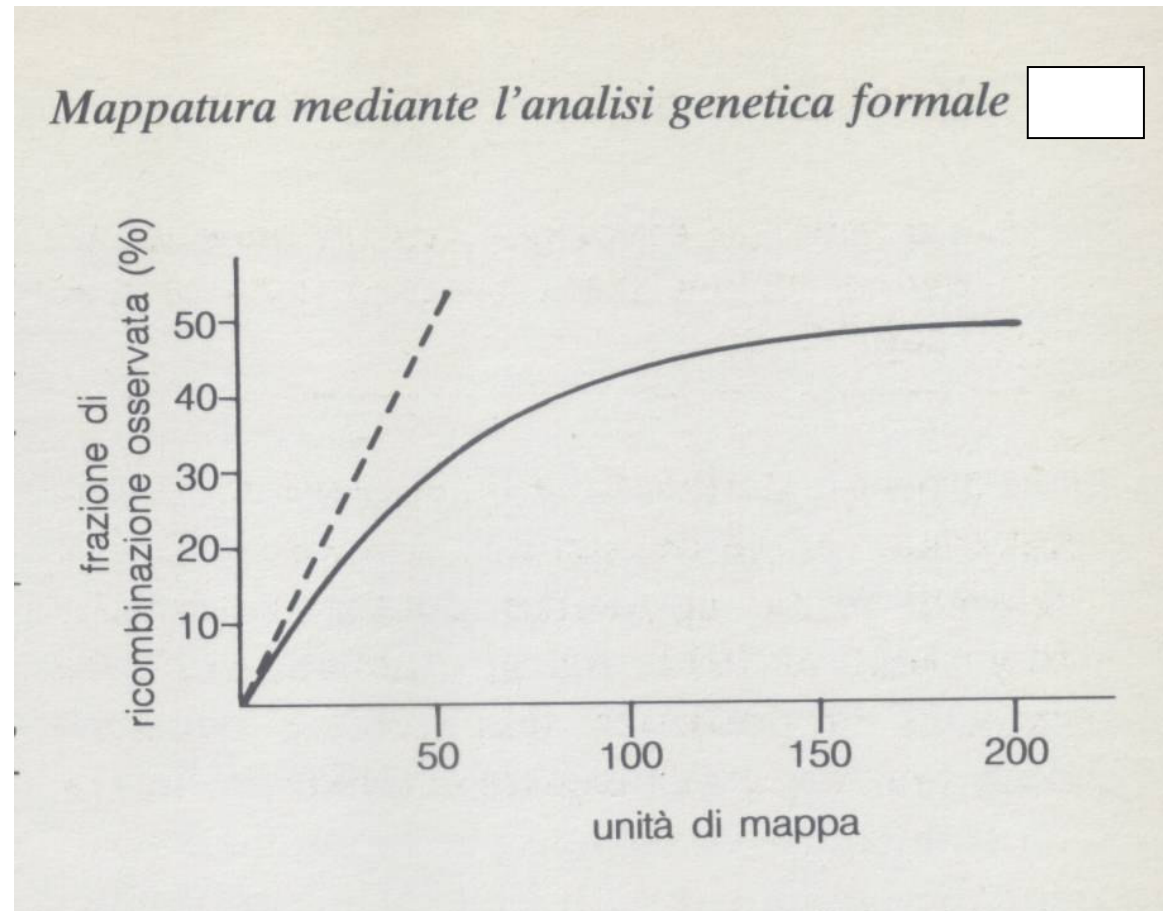
Conversione della percentuale di ricombinazione in **unità di mappa** Mappa genetica del cromosoma

1% di ricombinazione = 1 unità di mappa = 1 cM

(a) Se la percentuale di ricombinazione tra *A* e *C* è dell'8% (8 unità di mappa), *B* deve necessariamente essere localizzato tra *A* e *C*.

(b) Se la percentuale di ricombinazione tra *A* e *C* è del 2%, allora *C* deve essere tra *A* e *B*.

INDIPENDENZA*

* Indipendenza: geni localizzati su cromosomi diversi oppure sullo stesso cromosoma con ricombinazione= 50%

ASSOCIAZIONE GENICA*

*Associazione: mancanza di assortimento indipendente. Geni localizzati sullo stesso cromosoma con ricombinazione <50%

RICOMBINAZIONE: SCHEMA GENERALE

RICOMBINAZIONE di GENI in CIS o in TRANS

RICOMBINAZIONE MASSIMA: 50% !

FUNZIONE DI MAPPA*

* al crescere della distanza la ricombinazione cresce meno per crossing-over multipli: max 50%